

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Sindrom Down merupakan kelainan kromosom yang sering pada anak dengan insiden 1:800–1000 kelahiran di dunia, dan 1:600 kelahiran hidup di Indonesia dengan tren yang terus meningkat.¹ Sindrom Down terjadi paling sering akibat *nondisjunction* kromosom yang mengakibatkan *trisomy 21*.^{2,3} Kelainan kromosom ini mengakibatkan ekspresi berlebihan gen-gen tertentu menimbulkan gangguan perkembangan dan fungsi sel sehingga anak dengan Sindrom Down beresiko mengalami berbagai masalah medis, termasuk kelainan endokrin.^{1,3}

Hipotiroid merupakan komplikasi endokrin tersering pada Sindrom Down dengan prevalensi 4-18%.^{2,4,5} Anak dengan Sindrom Down memiliki resiko 30 kali lebih besar untuk mengalami hipotiroid dibandingkan anak yang tidak Sindrom Down.⁶ Selain masalah endokrin, anak dengan Sindrom Down juga mengalami gangguan pertumbuhan linier yang signifikan. Rata-rata panjang badan saat lahir lebih rendah 0.5-1SD dari anak normal dan pada usia 3 tahun sekitar 30% memiliki panjang badan di bawah persentil 3.¹

Hormon tiroid memiliki peran penting dalam tinggi badan anak dengan mempengaruhi pertumbuhan jaringan secara langsung melalui *growth factor* atau tidak langsung dengan mengontrol pembentukan *Growth Hormone (GH)*.⁷⁻⁹ Sintesis dan sekresi hormon tiroid diatur melalui *hypothalamic-pituitary-thyroid (HPT) axis*.⁷ Pada kondisi hipotiroid, kecepatan pertumbuhan linier anak menjadi sangat lambat akibat defisiensi hormon tiroid dan menurunnya pengaruh terhadap *growth factor* serta sintesis GH.^{7,9}

Kondisi hipotiroid pada anak Sindrom Down memperburuk masalah pertumbuhan linier yang sudah ada. Penelitian yang dilakukan Marchal et al. menunjukkan bayi dengan Sindrom Down memiliki kadar *thyroxin (T4)* lebih rendah dengan *Thyroid Stimulating Hormone (TSH)* yang lebih tinggi dibandingkan bayi normal, yang diperkirakan berpengaruh negatif terhadap pertumbuhan linier.¹⁰ Alaaraj et al, melaporkan bahwa anak Sindrom

Down dengan hipotiroid memiliki tinggi badan yang secara signifikan lebih pendek dibandingkan yang tanpa hipotiroid, namun pemberian levotiroksin dapat meningkatkan pertumbuhan linier sejalan dengan peningkatan kadar *Free T4*.¹¹ Hasil berbeda ditunjukkan oleh penelitian Rifal et al, yang tidak menemukan hubungan signifikan antara pertumbuhan linier dengan fungsi tiroid pada anak Sindrom Down.¹² Adanya perbedaan hasil penelitian ini, membuat peneliti tertarik untuk mengetahui hubungan antara hipotiroid dengan tinggi badan pada anak dengan Sindrom Down.

1.2 Rumusan Masalah

Bagaimana hubungan antara kadar hormon tiroid dengan tinggi badan pada anak dengan Sindrom Down di RSUP Dr. M. Djamil Padang?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Mengetahui hubungan kadar hormon tiroid dengan tinggi badan pada anak dengan Sindrom Down di RSUP Dr. M. Djamil Padang.

1.3.2 Tujuan Khusus

- a. Mengetahui karakteristik anak Sindrom Down di RSUP Dr. M. Djamil Padang
- b. Mengetahui hubungan kadar hormon tiroid dengan tinggi badan pada anak dengan Sindrom Down di RSUP Dr. M. Djamil Padang.

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Manfaat dalam bidang ilmu pengetahuan

Meningkatkan pengetahuan mengenai hubungan hipotiroid dengan tinggi badan pada anak dengan Sindrom Down.

1.4.2 Manfaat klinis

Hasil penelitian ini dapat menjadi acuan bagi tenaga medis dalam mewaspadai kondisi hipotiroid dan pengaruhnya terhadap pertumbuhan

linier pada anak dengan Sindrom Down, serta mengoptimalkan penegakan diagnosis dini untuk kondisi hipotiroid pada anak Sindrom Down.

1.4.3 Manfaat untuk pengabdian masyarakat

Hasil penelitian ini diharapkan dapat meningkatkan kualitas hidup pasien dengan Sindrom Down yang menderita hipotiroid agar dapat segera di diagnosis sehingga dapat dilakukan tatalaksana dini.

